

<https://doi.org/10.25557/2073-7998.2023.05.12-21>

Цифровизация российских биобанков для обеспечения медико-генетических исследований: проблемы и перспективы

Глотов А.С.¹, Ярцева О.Ю.², Насыхова Ю.А.¹, Лазарева Т.Е.^{1,2}, Барбитов Ю.А.¹, Мартынов А.Д.³, Ахмеров Т.М.²

1 – ФГБНУ Научно-исследовательский институт акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта
199034, г. Санкт-Петербург, Менделеевская линия, д.3

2 – ООО «Геном Эксперт»
115054, г. Москва, ул. Дубининская, д. 57, стр. 2

3 – Ассоциация производителей биомедицинских клеточных продуктов
109044, г. Москва, Крутицкий Вал, д. 14

В последнее десятилетие драйвером развития персонализированной медицины выступают биобанкирование и генетические технологии. При этом сбор, хранение, анализ и распространение биологических образцов и ассоциированных с ними данных являются не только ключевым элементом для настоящих и будущих исследований, но и стратегически важной информацией государственного уровня. Для обеспечения сохранности и информационной безопасности подобных сведений важно построение национальной информационной системы с ориентацией на лучшие мировые аналоги, но с использованием импортонезависимых технологий.

В статье проанализирован зарубежный опыт цифровизации биобанков, указаны ключевые преимущества существующих информационных систем, приведены примеры использования коллекций и данных в реализации задач медицинской генетики, а также предложен поэтапный путь развития генетической информатизации с адаптацией к российским реалиям, проблематике и задачам.

Ключевые слова: биобанкирование, цифровизация биобанков, медико-генетические исследования, информационная система биобанка, программное обеспечение биобанка.

Для цитирования: Глотов А.С., Ярцева О.Ю., Насыхова Ю.А., Лазарева Т.Е., Барбитов Ю.А., Мартынов А.Д., Ахмеров Т.М. Цифровизация российских биобанков для обеспечения медико-генетических исследований: проблемы и перспективы. *Медицинская генетика* 2023; 22(5): 12-21.

Автор для корреспонденции: Глотов А.С.; **e-mail:** anglotov@mail.ru

Финансирование. Исследование проведено при поддержке Проекта № 15.BRK.21.008 «Многоцентровая исследовательская биоресурсная коллекция «Репродуктивное здоровье человека» (соглашение № 075-15-2021-1058 от 28. 09. 2021), финансируемого Министерством науки и высшего образования РФ.

Конфликт интересов: Авторы декларируют отсутствие конфликта интересов.

Поступила 4.05.2023

Digitalization of Russian Biobanks for Medical Genetic Studies: Problems and Prospects

Glotov A.S.¹, Yartseva O.Yu.², Nasykhova Yu.A.¹, Lazareva T.E.^{1,2}, Barbitov Yu.A.¹, Martynov A.D.³, Akhmerov T.M.²

1 – D.O. Ott Research Institute of Obstetrics, Gynecology and Reproductology
3, Mendeleevskaya line, Saint Petersburg, 199034, Russian Federation

2 – LtD "Genome Expert"
57/2, Dubininskaya st., Moscow, 115054, Russian Federation

3 – Association of Biomedical Cell Products Manufacturers
14, Krutitskiy val, Moscow, 109044, Russian Federation

Today, genetic technologies and biobanking form the basis for the development of personalized medicine. At the same time, the collection, storage, analysis and dissemination of biological samples and associated data are both the basis for current and future research, and strategically important information at the state level. To ensure the safety and information security of such information, it is important to build a state information system with a focus on the best world analogues but using import-independent technologies. The article analyzes the foreign experience of digitalization of biobanks and identifies the key advantages of existing information systems, provides examples of the use of collections and data in the implementation of medical genetics tasks, and suggests a step-by-step path for the development of genetic informatization with adaptation to Russian realities, problems, and tasks.

Keywords: biobanking, digitalization of biobanks, biobank information system.

For citation: Glotov A.S., Yartseva O.Yu., Nasykhova Yu.A., Lazareva T.E., Barbitov Yu.A., Martynov A.D., Akhmerov T.M. Digitalization of Russian Bio-banks for Medical Genetic Studies: Problems and Prospects. *Medical genetics [Medicinskaya genetika]*. 2023; 22(5): 12-21. (In Russ.)

Corresponding author: Glotov A.S., e-mail: anglotov@mail.ru

Funding. The study was supported by Project No. 15.BRK.21.008 "Multicenter Research Bioresource Collection "Human Reproductive Health" (Agreement No. 075-15-2021-1058 dated 09.28.2021), funded by the Ministry of Science and Higher Education of the Russian Federation

Conflict of interest: The authors declare no conflict of interest

Accepted 4.05.2023

Зачем нужна информатизация работы биобанков?

Сегодня основу для развития персонализированной медицины составляют генетические технологии и биобанкирование. Биобанк является организацией, которая осуществляет биобанкирование и может принимать, обрабатывать, хранить и распространять биологические образцы и ассоциированные с ними данные для текущих и будущих исследований, диагностики и терапии в соответствии со стандартными операционными процедурами и выполнять полный комплекс мероприятий, связанных с его функционированием [1]. Критическим элементом биобанкирования является наличие большой выборки индивидуальных образцов документированного происхождения, доступных для молекулярно-генетического, биохимического, иммунологического, клинического и иного типа анализа высокой разрешающей способности. В этой связи биобанк как структура, работающая с большим количеством образцов и коллекций, зачастую разного типа, нуждается в четко выстроенной системе учета, каталогизации, присвоения уникальных номеров и быстрой идентификации образцов, а также логистики и контроля качества. Без создания специализированных программных продуктов современному биобанку будет сложно обеспечить эффективность учета, хранения и управления коллекциями.

Для реализации главной цели биобанка, а именно доступности собранной коллекции для проведения широкого спектра клинических и научных изысканий, должны быть построены организационная и информационная системы доступа к данным и единицам хранения.

Под информационной системой биобанка понимают совокупность содержащейся в базах данных информации и обеспечивающих ее обработку информационных технологий и технических средств [1]. Такая система может включать в себя собственно базы данных (информацию о пациенте, образце, проведенных исследованиях образца), процессинг образцов, алгоритмы обработки данных, системы принятия реше-

ний, включая технологии искусственного интеллекта (рисунок).

Современные подходы также позволяют создать программно-аппаратные комплексы (системы мониторинга), обеспечивающие удаленный сбор и анализ всех ключевых характеристик окружающей среды в помещениях и/или оборудовании, таких как температура, влажность, электроснабжение, наличие жидкости, дыма или движения, которые будут сигнализировать об отклонениях в условиях хранения, предотвращая тем самым потери значимых единиц хранения и материальные убытки.

Цифровизация выступает инструментом построения учета, обмена информацией между различными структурами, создания коллективных центров пользования, уникальных научных установок, проведения совместной научной работы и т.д. Безусловно, информатизация биобанков должна учитывать специфику и задачи конкретного биобанка, связанные с его научной или медицинской деятельностью, образовательным компонентом, особенностью организационных и правовых форм коллекции. Такая система должна быть тесно связана с медицинской и/или лабораторной информационной системой конкретной организации. Учитывая вышесказанное становится очевидно, что информатизация — это эффективный способ обеспечить развитие и функционирование биобанка и его востребованность на внутреннем и внешних рынках, а для виртуальных биобанков — основа функционирования.

Зарубежный опыт цифровизации биобанков

Информатизация биобанков в России началась сравнительно недавно, тогда как страны Западной Европы, США, Япония, Китай и некоторые другие выстраивали свои решения в области цифровизации в течение последних двадцати лет и существенно продвинулись в этом вопросе. Такой прогресс свя-

зан не столько с уникальными технологиями, которые использовали зарубежные ученые, сколько с тем, что формирование и развитие биобанков там произошло значительно раньше.

Необходимо отметить, что информационные платформы в своей работе используют все крупнейшие биобанки Европы и США. Подавляющее большинство таких разработок реализовано в США (Agilent SLIMS, CloudLIMS, LabCollector, BSI, LabVantage 8, BiobankPro, Matrix Gemini Biobank Manager LIMS (совместно с Великобританией и Чехией)) (таблица) (<https://explore.agilent.com/Agilentslims>, <https://cloudlims.com/industries/biobanking-lims-software.html>, <https://labcollector.com/lp-biobanking-lims-software/>, <https://www.bsisystems.com/bsi/>, <https://www.labvantage.com/lims-technical-infrastructure-exploring-labvantage-8/>, <https://www.brookslifesciences.com/products/biobank-sample-management-system>, <https://www.autoscribeinformatics.com/resources/press-releases/enhanced-capabilities-for-matrix-gemini-biobank-management>). Перечисленные решения используют в различных типах биобанков (государственных, частных), в научно-исследовательских институтах и университетах, тем самым решая задачи исследовательских, диагностических и терапевтических биобанков.

Существует два принципиальных подхода в работе с информацией. В первом случае информационная система разрабатывается исключительно под нужды конкретного биобанка в качестве индивидуального реше-

ния. Во втором разработчики программного обеспечения идут по пути создания универсального продукта, решающего задачи максимально широкого спектра.

По информации, заявленной разработчиками программного обеспечения в открытых источниках (<https://www.openspecimen.org/>, <https://labcollector.com/lp-biobanking-lims-software/>), можно сказать, что наибольшее количество пользователей работают с решениями OpenSpecimen (США, Индия, свыше 70 клиентов в более чем 20 странах) и LabCollector (США, более 50 000 пользователей). Крупнейший исследовательский популяционный биобанк, UK Biobank, использует в работе решение Biobank Access Management System (AMS) (<https://bbams.ndph.ox.ac.uk/ams/>, <https://ukbiobank.dnanexus.com/landing>).

Зарубежные информационные системы промышленного уровня обязательно включают общесистемные компоненты администрирования, разграничения пользовательского доступа, обеспечения информационной безопасности и целостности данных, а также функциональные компоненты, связанные с учетом поступления образцов, их регистрации, ведения электронных журналов и учета хранения (таблица).

Некоторые решения направлены на отдельные задачи в работе биобанка. Например, FreezerPro предназначено для учета и хранения биообразцов и позволяет пользователям получать информацию, где расположен необходимый образец в холодильнике (<https://www.azenta.com/freezerpro-biobank-software>).

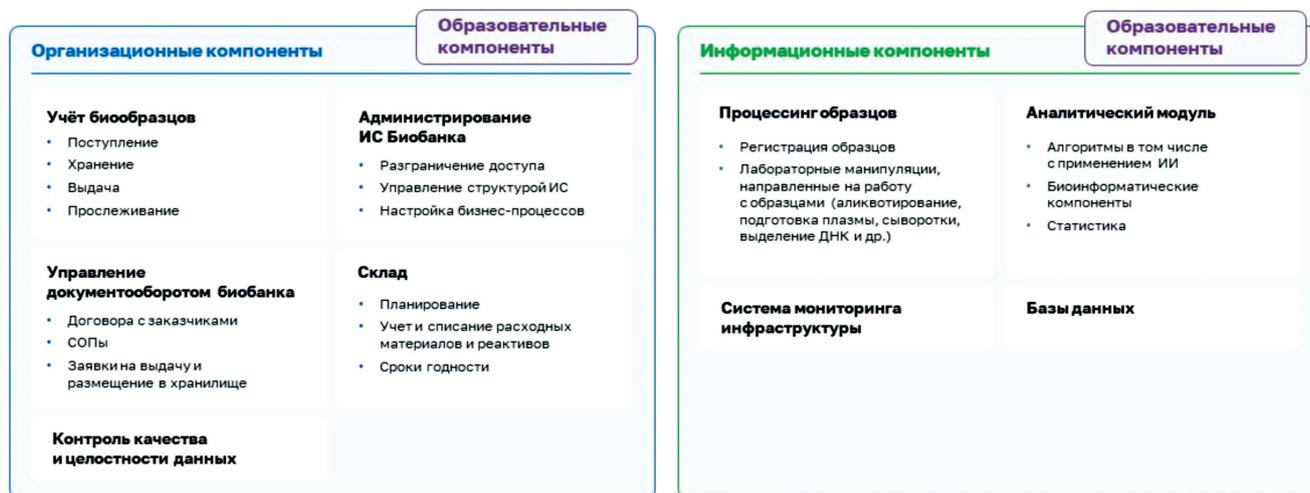


Рисунок. Система информатизации биобанков (по [11])

Figure. Biobank informatization system (according to [11])

Таблица. Информационные системы (по [11])

Table. Information systems (according to [11])

№	Наименование системы	Компания разработчик	Страна	Возможности	Ссылка на сайт
1	Agilent SLIMS	Agilent Technologies	США	- Обзор образцов записей, мест хранения, статуса образцов, рабочего процесса образца - Настраиваемая аннотация образца - Связь между образцом, генетическим тестом и родословной, варианты проверки данных - Полная цепочка поставок - Интеграция с системами управления морозильными камерами, приборами и больничными системами,	https://explore.agilent.com/Agilentlims
2	Di-LIMS	DiData	Швейцария	- Управление и отслеживание образцов - Оптимизация времени и места для хранения - Модуль для проверки данных, а также импорта и экспорта данных - Защита конфиденциальных данных с помощью прав доступа	https://swissdidata.com/lims-system
3	CloudLIMS	ISBER	США	- Управление полным жизненным циклом образца - Управление данными пациентов и их согласием - Отслеживание образцов с помощью штрих-кодов - Поиск хранящихся образцов - Управление тестами и результатами тестов - Интеграция со сторонними системами для облегчения взаимодействия	https://cloudlims.com/industries/biobanking-lims-software.html
4	LabCollector	AgileBio	США	- Быстрое и точное определение местоположения образцов в лаборатории - Уникальный идентификатор для каждой записи данных - Проверка записи и изменений в базе данных - Инвентаризация данных - Настройка полей, фильтров поиска в модулях - Редактирование рабочих процессов биобанка - Управление доступом к данным с помощью уровней разрешений пользователей	https://labcollector.com/lp-biobanking-lims-software/
5	MBioLIMS	BioBanking	Франция	- Отслеживание биообразцов от приема до отправки - Отслеживание процесса: аликвотирование, преобразование, хранение, анализ - Генеалогия образцов - Настраиваемые функции поиска и отчетности	https://www.modul-bio.com/en/
6	OpenSpecimen (Biobanking LIMS)	OpenSpecimen	Индия, США	- Управление пользователями и ролями - Отчетность, приборная панель - Управление запасами - Коллекции образцов на основе болезней или оставшихся образцов - Отслеживание согласия - Настраиваемый пользовательский интерфейс - Импорт массовых данных (CSV) - Безопасность хранения	https://www.openspecimen.org/
7	Система инвентаризации биологических образцов (BSI)	BSI Systems	США	- Отслеживание всего жизненного цикла любого типа образца (получение, оценка, хранение, обработка, доставка и уничтожение) - Настройка рабочего процесса - Формирование отчетности - Доступны возможности единого входа (SSO), а данные пациента при хранении зашифрованы	https://www.bsisystems.com/bsi/
8	LabVantage 8	LabVantage	США	- Централизованная система для хранения аннотированных данных об образцах - Полное отслеживание образцов и цепочка поставок - База данных с возможностью поиска - Возможности обеспечения безопасности данных - Управление исследованиями - Отслеживание согласия пациента	https://www.labvantage.com/lims-technical-infrastructure-exploring-labvantage-8/

Продолжение табл. см. на стр. 16

№	Наименование системы	Компания разработчик	Страна	Возможности	Ссылка на сайт
9	TD BioBank	TECHNIDATA	США	<ul style="list-style-type: none"> - Управление биологическими образцами - История биологических ресурсов (донор, коллекция, образцы, аликвоты, производные) - Хранение и управление запросами - Изготовление индивидуальных или стандартных каталогов - Интерфейс с системами контроля температуры хранения - Инструменты импорта и экспорта данных 	https://www.biobank-network.com/
10	BiobankPro	Brooks Life Sciences	США	<ul style="list-style-type: none"> - Настраиваемые рабочие процессы LIMS для биобанков и исследований - Регистрация образцов - Жизненный цикл образца - Рабочие листы обработки образцов - Управление согласием пациента - Управление исследованиями - Клиентский портал - Запросы на образцы, отгрузка образцов - Управление тестированием и анализами - Управление приборами и реагентами - Конструктор отчетов 	https://www.azenta.com/case-biobankpro-government
11	FreezerPro Biobank	Brooks	США	<ul style="list-style-type: none"> - Полное управление образцами - Отслеживание образцов в морозильных камерах - Отображение содержимого ящика на основе значков - Отчетность и импорт / экспорт данных - Умный поиск - Конструктор динамических запросов - Полный журнал аудита - Печать штрих-кода для флаконов, коробок, морозильных камер - Шаблоны отчетов (визуальный конструктор отчетов) - Ограничение доступа к образцу информации на основе разрешений 	https://www.azenta.com/freezerpro-biobank-software
12	Matrix Gemini Biobank Manager LIMS	Autoscribe Informatics	Великобритания, США и Австралия	<ul style="list-style-type: none"> - Отслеживание и управление исследованиями, связанными с ними образцами - Запись образцов, тестирования и интерпретация результатов - Управление согласием пациента - Конфигурация рабочих процессов - Встроенная система безопасности - Регистрация хранения и перемещения образцов 	https://www.autoscribeinformatics.com/resources/press-releases/enhanced-capabilities-for-matrix-gemini-biobank-management
13	UK Biobank Access Management System (AMS)	DNAexus	Великобритания	Доступ к данным британских биобанков и их анализ сообществом зарегистрированных исследователей	https://ukbiobank.dnanexus.com/landing
14	Цифровая платформа НБС	Национальный БиоСервис	Россия	<ul style="list-style-type: none"> - Управление географически распределенной коллекцией образцов биологических материалов - Организованы процессы регистрации, пробоподготовки, хранения и выдачи образцов биологических материалов исследователям 	https://nbioservice.com/nti-project/
15	Цифровая платформа генетических данных (Компонент «Биобанк»)	Геном Эксперт	Россия	<ul style="list-style-type: none"> - Фиксация факта взятия биоматериала - Регистрация и маркировка поступивших образцов - Контроль качества - Первичная обработка поступивших образцов - Контроль текущих условий хранения в биобанке - Управление заявками на выдачу образца - Открытие паспорта образцов и внесение и/или просмотр информации об образцах 	http://genome.expert/

Отличительной особенностью других решений является возможность их внедрения в связи с программными продуктами смежных организаций, что позволяет создать системы замкнутого цикла и максимально эффективно использовать данные. Например, решения Agilent SLIMS и BiobankPro предполагают связь с электронной медицинской картой и родословной, что является дополнительным удобством в работе врачей и генетиков (<https://explore.agilent.com/AgilentSlims>, <https://www.azenta.com/case-biobankpro-government>).

Продукты также различаются по доступности для пользователей процессов кастомизации решения под конкретные задачи. Di-LIMS (Швейцария) и OpenSpecimen (Индия, США) заявляют большие возможности для самостоятельной адаптации решения для пользователей (<https://swissdidata.com/lims-system>, <https://www.openspecimen.org/>), однако такой подход может лишать возможности получения технической поддержки разработчика. Поэтому этот путь важен для биобанков, обладающих собственным штатом ИТ-специалистов. BiobankPro (США), напротив, имеет ограниченные возможности кастомизации.

В целом можно говорить о зрелости рынка цифровых технологий в США и странах Европы, а также о процессе активного внедрения наработок в практическое здравоохранение и общественное здоровье. Такой опыт, безусловно, может быть полезен для развития аналогичных решений в России.

Роль цифрового биобанка в проведении медико-генетических исследований

Достижение зрелого уровня цифровизации и культуры работы с данными в биобанке открывает новые возможности при проведении научных и диагностических исследований в медицинской генетике.

Накопление генетических данных наряду с клинической информацией является достаточно трудоемкой задачей не только из-за объема информации, но и из-за разнообразия ее форм и сложности учета генотипа пациента. Отдельное затруднение создает необходимость собирать данные не только фенотипа пациента (пробанда), но и членов его семьи, а также фиксировать информацию о плоде, эмбрионе и половых клетках.

Собранные в биобанках образцы и данные нужны для экономии времени при проведении широкого круга дорогостоящих генетических исследований. Они не позволяют «плодить» множество небольших работ с ограниченными выборками и плохо собран-

ной информацией, повышая таким образом качество полученных результатов. По сути биобанки являются агрегаторами для проведения метаанализов, позволяя перейти от медицины экспериментальной к медицине доказательной. В этой связи роль цифрового биобанка нужно рассматривать как источник разнообразных сведений для ученых и врачей (если речь идет о виртуальном биобанке), или как хранилище виртуальных и физических данных в виде образцов (если речь идет о традиционном биобанке).

Генетические данные в масштабе биобанков являются значимым источником популяционных частот аллельных вариантов различных генов. Сбор такой информации был одной из первых мотиваций для создания генетических биобанков [2]. Кроме того, данные полногеномного секвенирования (WGS), собранные в биобанках, могут быть использованы для создания локальных баз референсных генотипов. Такие базы предоставляют важную дополнительную информацию о генетическом разнообразии отдельных популяций и народов. Информация, собранная в биобанках, включая различные анкеты, физические измерения, медицинские осмотры, а также данные из медицинских информационных систем больниц и национальных регистров, представляет собой обширный массив данных для проведения ассоциативных исследований. Агрегирование общедоступных данных в рамках подобных работ создает новые возможности в установлении различных связей между генотипом и фенотипом (PheWAS), а также в идентификации генов, влияющих на несколько признаков или заболеваний. Такие работы становятся крайне актуальными при внедрении полигенной шкалы для прогноза индивидуального риска развития многофакторных заболеваний, что является краеугольным камнем современной персонализированной медицины [3]. Наконец, биобанкирование способствует движению медицинских учреждений в сторону точной медицины. Геномно-информированные (genome-informed) подходы необходимы для «возвращения» результатов анализа генома всем участникам когортных исследований. Такие подходы сегодня успешно реализуются по всему миру, включая Tohoku Medical Megabank [4], Эстонский биобанк [5] и исследовательскую программу All Of Us [6].

Одним из наиболее успешных примеров взаимодействия биобанков и генетических технологий является опыт проекта Genomics England (<https://www.genomicsengland.co.uk>) на базе UK Biobank. В основе проекта – популяционная база данных и первичные данные о 500 000 жителей Великобритании в возраст-

те 40–69 лет. Базовые анкеты были разработаны с учетом самых современных исследовательских вопросов. В ходе интервью оценивались слуховые и когнитивные функции. В исследовательских центрах участникам были проведены антропометрические измерения, тест силы хвата рук, спирометрия и денситометрия. Дополнительно исследовали биохимические показатели крови и мочи. Целью Genomics of England является создание генетической карты каждого гражданина Великобритании, индивидуальная терапия, внедрение технологии редактирования генома, ранняя и более точная диагностика.

Благодаря этому проекту произошли серьезные изменения в здравоохранении: работа более 100 британских клиник была консолидирована, к концу 2018 г. создано 13 центров геномной медицины, создан консорциум GENE как механизм взаимодействия с индустрией (через членские взносы за доступ к данным), эффективность диагностики редких заболеваний (диагностирован каждый третий пациент) увеличилась в 4–5 раз, частота выявления онкологических заболеваний достигла 65% [7].

УКВ включает богатую коллекцию геномной информации, в том числе данных GWAS, полных экзомов (WES) и геномов (WGS). Есть несколько примеров того, как эти наборы данных применялись для анализа наследственной природы различных признаков человека. Например, в 2020 г. были опубликованы данные обработки 49 960 экзотов, благодаря которым удалось установить ранее неизвестные ассоциации между вариантами в определенных генах и различными признаками, включая ассоциацию гена *PIEZO1* с варикозным расширением вен и гена *MEPE* с мышечной дистрофией Беккера [8]. Сегодня результаты GWAS британского биобанка (включая репродуктивное здоровье и осложнения беременности) являются общедоступными для научного и медицинского сообщества, формируя новую медицинскую среду для развития практического здравоохранения.

Биобанк Японии (BBJ) так же, как и UK биобанк предоставляет крупномасштабные геномные данные для обнаружения связей между генетическими вариантами и распространенными заболеваниями человека. Доступны SNP-данные примерно 180 000 участников BBJ. Уже было выполнено WGS 3000 образцов ДНК (<https://biobankjp.org/en/info/nbdc.html>). Полногеномное ассоциативное исследование в японской популяции проведено для множества признаков и заболеваний, включая болезни сердца и сосудов, предпочтения в еде и напитках, пищевые привычки и дру-

гие [9]. Закономерности не были бы установлены без использования биобанков.

Некоторые геномные и клинические данные результатов исследований Биобанка Японии доступны на веб-сайте Национального центра базы данных биологических наук (NBDC). Объединение данных WGS из когорты BBJ, ориентированной на заболевания, и когорты ToMMo, основанной на популяционных данных, привело к старту проекта GEM-J WGA — общедоступной частотной базы вариантов генов населения Японии (<https://togovar.biosciencedbc.jp>).

FinnGen — это совместный проект университетов, медицинских клиник и биобанков Финляндии, целью которого является поиск ассоциаций генома с заболеваниями. Значимость проекта для мирового сообщества объясняется относительной генетической изоляцией финской популяции и высокой частотой многих изначально редких вариантов [10]. В 2017 г. FinnGen запустил исследование с участием 500 000 человек: 200 000 образцов были отобраны из предыдущих когортных исследований, посвященных различным расстройствам, а еще 300 000 образцов были собраны в медицинских центрах или взяты у здоровых добровольцев (<https://www.finnngen.fi/en>). Помимо подтверждения достоверности данных, было обнаружено 30 новых ассоциаций с распространенностью заболеваний в популяциях финнов и представителей соседних уральских языковых семей. Результаты WGS более чем 3500 участников выявили 16 962 023 популяционно-специфичных SNP и инделов, которые были применены в анализе геномных ассоциаций [10].

Приведены лишь некоторые примеры, иллюстрирующие какие возможности открывает для исследований биобанк с хорошо описанной и структурированной коллекцией. В России практически отсутствуют системные центры сбора генетических данных. И вероятно так же, как и во всем мире, оптимальными местами их сбора следует рассматривать именно формирующиеся биобанки и биоресурсные коллекции при различных научно-исследовательских и медицинских организациях и центрах.

Особенность применения информационных технологий в работе биобанков в России

Российский рынок информационных технологий развивается очень активно, чему в особенности способствует планомерное принятие нормативных актов, на-

правленных на запрет использования импортного программного обеспечения.

На рынке информационных технологий в здравоохранении существуют крупнейшие игроки, которые предлагают системы автоматизации для разных категорий пользователей: от отдельного врача и медицинской организации до федеральных органов управления здравоохранением (https://www.cnews.ru/reviews/it_v_zdravoohranenii_2020/review_table/80aec066bbfba8e3ae878723ecf3ebc1a7664cc4). Важную нишу занимают экспертные системы, призванные помочь в принятии решения специалистом. Такие продукты все чаще строятся с применением технологии искусственного интеллекта (<https://craftappmobile.com/iskusstvennyy-intellekt-i-ekspertnye-sistemy-v-mobilnoy-meditsine/>). Однако готовые продукты именно для комплексной автоматизации работы только появляются на рынке. Так, в 2022 году о создании программного продукта «Геном Эксперт. Биобанк» заявила компания «Геном Эксперт» (<http://genome.expert/>).

Развивающиеся исследовательские, диагностические и терапевтические биобанки все чаще задаются вопросом поиска цифровых продуктов путем формирования заказа на частную разработку, и отечественные разработчики готовы выполнить подобную разработку в интересах того или иного биобанка, но становление рынка готового программного обеспечения только начинается.

Каким же путем должно идти внедрение цифровых технологий в области биобанкирования в России? Можем ли мы использовать положительный опыт зарубежных коллег? С одной стороны, полезно учесть опыт зарубежных стран и пройденные ими шаги, а, с другой стороны, видится, что с учетом специфики развития отрасли биобанкирования и медицины в целом неизбежно у нас выстроится иной подход к цифровизации биобанков. Во многом это обусловлено пробелами в правовых вопросах регулирования деятельности биобанков. В нашей стране отсутствует отдельный нормативно-правовой акт, регулирующий данную деятельность. Регулирование оборота биообразцов и информации о них в медицинских целях сегодня фрагментарно и разбросано по разным нормативным актам Министерства Здравоохранения России (например, Приказ Минздрава России № 803н от 31 июля 2020 г. «О порядке использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказаниях и ограничениях к их применению»).

В России с учетом отсутствия широкой практики автоматизации работы биобанков цифровизация должна идти несколькими последовательными шагами:

- паспортизация коллекций,
- организация процессинга образцов внутри биобанка,
- реализация обучающих модулей и подготовка обучающих наборов данных на базе накапливаемой информации,
- интеграция с внешним ИТ-ландшафтом.

Первостепенной задачей в области информационных технологий в биобанкировании может стать создание инструмента для унификации многочисленных и разрозненных данных о хранимых образцах в едином формате, т.е. создание цифровых паспортов образцов и коллекций. Это позволит существующим биобанкам уйти от ведения бумажных архивов или отдельных электронных таблиц, создать единую цифровую базу данных в соответствии с едиными стандартами.

Вторым этапом цифровизации может стать выстраивание эффективной системы управления коллекциями в целях обеспечения полной прослеживаемости истории образцов и поддержки научных исследований, внедрение системы контроля качества, обмена данными и знаниями и т.д.

Третьим внедренческим этапом на пути развития информационных решений в биобанкировании мог бы стать образовательный модуль, который включал в себя решения для обучения основам биобанкирования для биологов, врачей-генетиков и смежных специалистов.

Следующим важным аспектом в создании цифровых биобанков является необходимость их встраивания в единую цифровую систему здравоохранения, которая развивается с каждым годом все интенсивнее. В экспертной среде активно обсуждается тема цифровых двойников пациентов, врачей, медицинских организаций. Все это возможно благодаря выстраиваемым федеральным системам и взаимодействиям участников. Тренд на персонализированную и превентивную медицину диктует необходимость развития новых методов диагностики, наблюдения и лечения. Представляется, что биобанк должен стать полноценным участником цифровой медицины. И уровень цифровизации процессов в биобанке должен соответствовать общему уровню цифровизации здравоохранения.

Отдельной немаловажной задачей является строгая реализация требований информационной безопасности и законодательства РФ. Приоритетно, чтобы исследовательские биобанки имели возможность ухода от обработки персональных данных за счет внедрения системы уникальных штрих-кодов, что повысит безо-

пасность данных. Биобанки клинической направленности, где работа с персональными данными необходима, должны строго выполнять требования по охране данных. Поэтому цифровая платформа должна предоставлять средства защиты данных, защиты от несанкционированного доступа, а сами решения должны разворачиваться в защищенном периметре биобанка.

Идеальной целевой картиной цифровизации диагностического биобанка может служить пример, когда лечащий врач назначает исследование, например, опухолевой ткани, информация о назначении вносится в медицинскую информационную систему, направление в электронном виде попадает в лабораторию, которая будет проводить исследование. Лаборатория в свою очередь проводит исследование в информационной системе, интегрированной с лабораторным оборудованием, в информационной же системе осуществляет обработку результатов и формирует заключение, которое становится доступным врачу, направившему биоматериал на исследование. А сам биоматериал направляется лаборантом (исследователем) в биобанк, специалисты которого уже знают о планируемом поступлении образца и его характеристиках, необходимых дальнейших манипуляциях с ним, т.к. им в электронном виде видны направления. Получив образец, специалисты проводят его первичную обработку, фиксируя все этапы в информационной системе и помещают на хранение. И врач в любой момент может создать электронную заявку на повторное исследование, так как в карте пациента имеется информация о том, какой материал пациента где хранится.

Нахождение в начале пути построения цифровых биобанков дает важное преимущество – появляется возможность заранее продумать модели и сценарии работы с данными и выстроить единую логику и правила обработки информации для всех или большей части биобанков страны. Это позволит избежать разнородных подходов, что неизбежно, если каждый биобанк пойдет по пути автономной цифровизации. Использование же единых правил, стандартов описания, подходов к созданию электронных хранилищ позволит каждому биобанку, с одной стороны, решить собственную задачу информатизации, а с другой стороны, обеспечит принципиальную возможность взаимодействия между различными организациями, как между самими биобанками, так и между биобанками и медицинскими организациями, клиническими и исследовательскими лабораториями и др.

Для решения вопросов формирования общих стандартов должны быть привлечены экспертное сообще-

ство и активные участники рынка. И результатом их работы должны стать зафиксированные нормативно концепции и регламенты автоматизации биобанков. Это в дальнейшем облегчит задачу каждому отдельному биобанку. При разработке отечественных стандартов важно учитывать и международный опыт, например, требования Международного общества биологических и экологических репозитариев – ISBER, но в то же время необходимо не слепое заимствование, а адаптация к российским реалиям, проблематике и задачам.

В качестве итога можно сказать, что предстоит большая работа по разработке и внедрению российских цифровых технологий в области биобанкирования, но это крайне важный этап, который позволит обеспечить интенсивное развитие, обеспечит возможность проведения медико-генетических и других типов исследований. Ключевыми аспектами в этой работе должны стать централизация, опора на экспертное сообщество, поэтапность процессов, необходимость формирования полного замкнутого цикла работы с данными, информатизация научных исследований, реализация взаимосвязи с цифровым здравоохранением, обеспечение требований информационной безопасности и построение модели максимального извлечения пользы от обрабатываемых данных.

Литература

1. Михайлова А.А., Насыхова Ю.А., Муравьев А.И., Ефименко А.Ю., Глотов А.С. На пути к созданию общего глоссария биобанков Российской Федерации. Кардиоваскулярная терапия и профилактика. 2020; 19(6):134-148
2. Cambon-Thomsen A., Ducourneau P., Gourraud P.A., Pontille D. Biobanks for Genomics and Genomics for Biobanks. *Comp. Funct. Genom.* 2003; 4: 628–634.
3. Lazareva T.E., Barbitoff Y.A., Changalidis A.I., Tkachenko A.A., Maksutenko E.M., Nasykhova Y.A., Glotov A.S. Biobanking as a Tool for Genomic Research: From Allele Frequencies to Cross-Ancestry Association Studies. *Journal of Personalized Medicine.* 2022; 12(12):2040
4. Kawame H., Fukushima A., Fuse N., Nagami F., Suzuki Y., Sakurai-Yageta M., Yasuda J., Yamaguchi-Kabata Y., Kinoshita K., Ogishima S., et al. The return of individual genomic results to research participants: Design and pilot study of Tohoku Medical Megabank Project. *J. Hum. Genet.* 2022; 67: 9–17.
5. Alver M., Palover M., Saar A., Läll K., Zekavat S.M., Tõnisson N., Leitsalu L., Reigo A., Nikopensius T., Ainla T., et al. Recall by genotype and cascade screening for familial hypercholesterolemia in a population-based biobank from Estonia. *Genet. Med.* 2019; 21: 1173–1180.
6. All of Us Research Program Investigators, Denny J.C., Rutter J.L., Goldstein D.B., Philippakis A., Smoller J.W., Jenkins G., Dishman E. The “All of Us” Research Program. *N. Engl. J. Med.* 2019; 381: 668–676.

7. Grant M., Maytum J. P. What will follow the first hundred thousand genomes in the NHS? *Personalized Medicine*. 2018; 15(4):239-241.
8. Van Hout C.V., Tachmazidou I., Backman J.D., Hoffman J.D., Liu D., Pandey A.K., Gonzaga-Jauregui C., Khalid S., Ye B., Banerjee N., et al. Exome sequencing and characterization of 49,960 individuals in the UK Biobank. *Nature*. 2020; 586: 749–756.
9. Ishigaki K., Akiyama M., Kanai M., Takahashi A., Kawakami E., Sugishita H., Sakaue S., Matoba N., Low S.K., Okada Y., et al. Large-scale genome-wide association study in a Japanese population identifies novel susceptibility loci across different diseases. *Nat. Genet.* 2020; 52: 669–679.
10. Locke A.E., Steinberg K.M., Chiang C.W.K., Service S.K., Havulinna A.S., Stell L., Pirinen M., Abel H.J., Chiang C.C., Fulton R.S., et al. Exome sequencing of Finnish isolates enhances rare-variant association power. *Nature*. 2019; 572: 323–328
11. Биобанкирование. Национальное руководство. Анисимов С. В., Ахмеров Т. М., Балановский О. П. и др.; Национальная ассоциация биобанков и специалистов по биобанкированию. – Москва : ООО «Издательство ТРИУМФ», 2022. – 308 с.
4. Kawame H., Fukushima A., Fuse N., Nagami F., Suzuki Y., Sakurai-Yageta M., Yasuda J., Yamaguchi-Kabata Y., Kinoshita K., Ogishima S., et al. The return of individual genomic results to research participants: Design and pilot study of Tohoku Medical Megabank Project. *J. Hum. Genet.* 2022; 67: 9–17.
5. Alver M., Palover M., Saar A., Läll K., Zekavat S.M., Tõnisson N., Leitsalu L., Reigo A., Nikopensius T., Ainla T., et al. Recall by genotype and cascade screening for familial hypercholesterolemia in a population-based biobank from Estonia. *Genet. Med.* 2019; 21: 1173–1180.
6. All of Us Research Program Investigators, Denny J.C., Rutter J.L., Goldstein D.B., Philippakis A., Smoller J.W., Jenkins G., Dishman, E. The “All of Us” Research Program. *N. Engl. J. Med.* 2019; 381: 668–676.
7. Grant M., Maytum J. P. What will follow the first hundred thousand genomes in the NHS? *Personalized Medicine*. 2018; 15(4):239-241.
8. Van Hout C.V., Tachmazidou I., Backman J.D., Hoffman J.D., Liu D., Pandey A.K., Gonzaga-Jauregui C., Khalid S., Ye B., Banerjee N., et al. Exome sequencing and characterization of 49,960 individuals in the UK Biobank. *Nature*. 2020; 586: 749–756.
9. Ishigaki K., Akiyama M., Kanai M., Takahashi A., Kawakami E., Sugishita H., Sakaue S., Matoba N., Low S.K., Okada Y., et al. Large-scale genome-wide association study in a Japanese population identifies novel susceptibility loci across different diseases. *Nat. Genet.* 2020; 52: 669–679.
10. Locke A.E., Steinberg K.M., Chiang C.W.K., Service S.K., Havulinna A.S., Stell L., Pirinen M., Abel H.J., Chiang C.C., Fulton R.S., et al. Exome sequencing of Finnish isolates enhances rare-variant association power. *Nature*. 2019; 572: 323–328
11. Биобанкированије. Националноје руководство [Биобанкинг. Националноје руководство]. Анисимов С. В., Ахмеров Т. М., Балановский О. П. и др.; Национальная ассоциация биобанков и специалистов по биобанкированию. – Москва : ООО «Издательство ТРИУМФ» [Moscow: TRIUMPH Publishing House LLC], 2022. – 308 p. (In Russ.)

References

1. Mikhailova A.A., Nasykhova Yu.A., Muravyov A.I., Efimenko A.Yu., Glotov A.S. Na puti k sozdaniyu obshchego glossariya biobankov Rossiyskoy Federatsii [Towards the creation of a unified glossary of Russian biobanks]. *Kardiovaskulyarnaya terapiya i profilaktika [Cardiovascular Therapy and Prevention]*. 2020;19(6):2710. (In Russ.)
2. Cambon-Thomsen A., Ducournau P., Gourraud P.A., Pontille, D. Biobanks for Genomics and Genomics for Biobanks. *Comp. Funct. Genom.* 2003; 4: 628–634.
3. Lazareva T.E., Barbitoff Y.A., Changalidis A.I., Tkachenko A.A., Maksutenko E.M., Nasykhova Y.A., Glotov A.S. Biobanking as a Tool for Genomic Research: From Allele Frequencies to Cross-